DOCUMENT RESUME

ED 232 426 EC 165 101

AUTHOR Pueschel, S. M.; Glasgow, R. E.
TITLE Down Syndrome = Sindrome de Down.
INSTITUTION Down's Syndrome Congress, Chicago, IL. Board of Directors.
PUB DATE 79
NOTE 32p.; Photographs may not reproduce well in microfiche.
AVAILABLE FROM Down's Syndrome Congress, 1640 W. Roosevelt Road, Chicago, IL 60608 ($0.75 each; 100 copies, $50.00; 1,000 copies, $375.00).
PUB TYPE Reports - Descriptive (141) -- Multilingual/Bilingual Materials (171)
LANGUAGE English; Spanish

EDRS PRICE MF01 Plus Postage. PC Not Available from EDRS.
DESCRIPTORS *Developmental Disabilities; *Downs Syndrome; Early Experience; *Genetics; Humanitarianism; Mainstreaming; Mild Mental Retardation; Moderate Mental Retardation; *Normalization (Handicapped); *Physical Characteristics
IDENTIFIERS *Chromosome Abnormalities; Chromosomes; PF Project

ABSTRACT

Presented both in English and Spanish, the brochure is primarily concerned with biological and developmental characteristics of the person with Down's syndrome. An emphasis is on the valuable humanizing influence these individuals have on society. Brief sections in the document discuss the delayed developmental aspects of Down's syndrome; the characteristic physical features; a biological explanation of the chromosomal abnormalities causing Down's syndrome; prevention through the use of genetic counseling; the importance of early intervention, nursery schools, and public education; and the contributions people with Down's syndrome can make to society. Illustrative representations include: (1) a photograph of human chromosomes as seen through a microscope; (2) a graphic illustration of the cell division process in which the 21st chromosome undergoes disjunction; (3) a graphic illustration of the chromosome abnormality resulting in Down's syndrome; (4) a karotype of a girl with "Trisomy 21" Down's syndrome; (5) a karotype of a girl with "Translocation" Down's syndrome; (6) a graphic illustration of "mosaicism" occurring early in cell division; and (7) a graphic representation of the relationship between maternal age and the incidence of Down's syndrome. Each page includes photographs of children with Down's syndrome participating in everyday life as a reminder that children with Down's syndrome are more similar to the average child than they are different. (LH)

****
* Reproductions supplied by EDRS are the best that can be made *
* from the original document. *
****

ED232426

DOWN SYNDROME = SINDROME DE DOWN

S. M. Pueschel; R. E. Glasgow

1979

U.S. DEPARTMENT OF EDUCATION
NATIONAL INSTITUTE OF EDUCATION
EDUCATIONAL RESOURCES INFORMATION CENTER (ERIC)

☐ This document has been reproduced as received from the person or organization originating it.

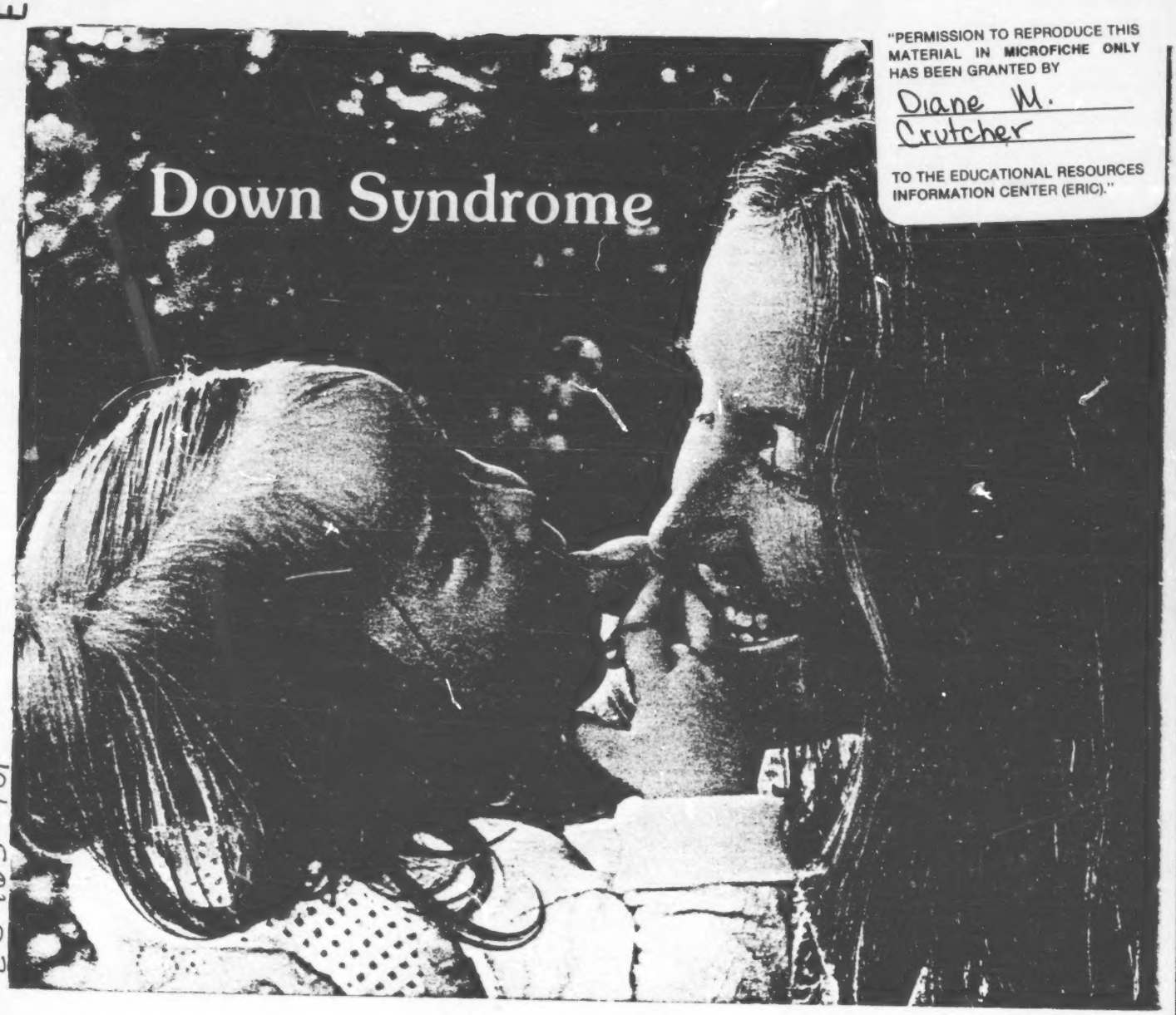
✗ Minor changes have been made to improve reproduction quality.

• Points of view or opinions stated in this document do not necessarily represent official NIE position or policy

"PERMISSION TO REPRODUCE THIS MATERIAL IN MICROFICHE ONLY HAS BEEN GRANTED BY

Diane M. Crutcher

TO THE EDUCATIONAL RESOURCES INFORMATION CENTER (ERIC)."



EC 165 101

Board of Directors of the Down Syndrome Congress
Chicago, IL

Prepared by
S.M. Pueschel, M.D., M.P.H.
Col. R.E. Glasgow, M.A.
and the
Board of Directors of the
Down Syndrome Congress

Introduction

While this brochure is primarily concerned with biological and developmental characteristics of the person with Down syndrome, it should be emphasized that beyond the "syndrome" there is first and foremost a human being.

Dr. Langdon Down is credited with first describing some of the features of persons who today bear his name. Since the facial features of the child with Down syndrome somewhat resemble oriental people, Dr. Down coined the term, mongolism. Words such as mongoloid, mongol, or mongolism should not be used, however, since they have negative connotations and their racial implications are incorrect.

Down's Syndrome Congress
1640 West Roosevelt Road
Chicago, Illinois 60608

Developmental Aspects

Compared with normal youngsters, children with Down syndrome are usually smaller, and their physical as well as their intellectual development is slow. During the first few months of life, the child with Down syndrome behaves like most other infants and needs the same care and attention. As the child grows his slower development becomes more apparent; instead of walking at 12 to 14 months, children with Down syndrome usually learn to walk between 18 and 36 months. Language development is also delayed. It should be noted, however, that there is a wide variation in mental abilities, behavior, and developmental progress in children with Down syndrome.

Physical Features

Some of the physical characteristics noted in persons with Down syndrome include the following: the back of the head is often flattened, the eyes may be slightly slanted, small skin folds at the inner corners of the eyes may be present, the nasal bridge is slightly depressed, and the nose and ears are usually somewhat smaller. In the newborn there is often an excess of skin at the back of the neck. The hands and feet are small and the fingerprints are often different from the normal child. The children are double-jointed and their muscle strength and muscle tone are usually reduced. About one-third of the children with Down syndrome have heart problems. Other congenital defects may also be present in the child. It is important to note that children with Down syndrome are more similar to the average child in the community than they are different.

Chromosomal Abnormality

The developmental delay and the physical characteristics observed in the person with Down syndrome are due to the presence of additional genetic material in his cells. In 1959 Dr. Jerome Lejeune found that children with Down syndrome have an extra chromosome. Instead of having 46 chromosomes in each of his cells (see Figure 1), a person with Down syndrome has 47. The extra chromosome is a small #21 chromosome which may derive from either the egg or the sperm. It is believed that during cell division of a sperm or an egg in the parent the two #21 chromosomes do not separate properly (nondisjunction) as seen in Figure 2. Thus, one cell will have an extra #21 chromosome which later, if united with a normal germ cell, may lead to Trisomy 21. The first cell at con-

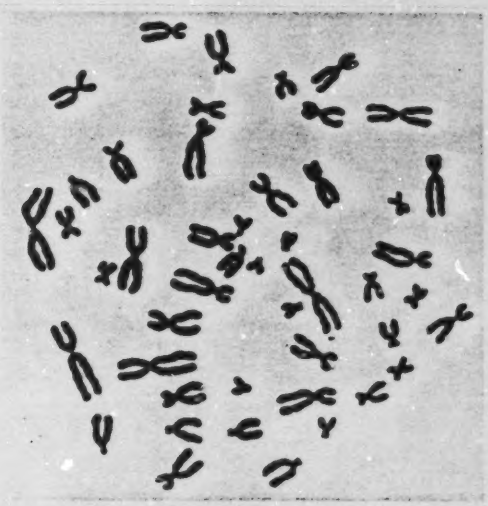


Figure 1.
The above shown photograph depicts human chromosomes as seen through the microscope.

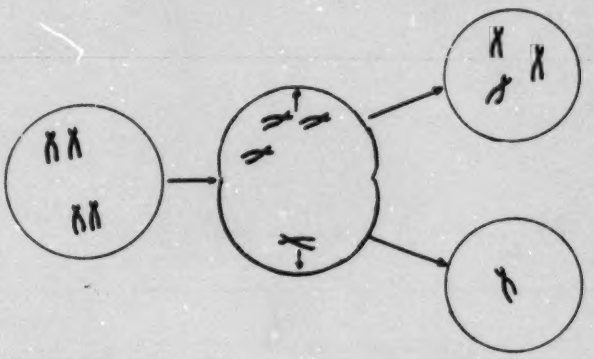


Figure 2.
During the process of cell division two #21 chromosomes "stick together" (nondisjunction). In the following cell generation one cell will have one chromosome less (this is not a viable cell) and the other cell will have one additional chromosome.
For demonstration purposes only two pairs of chromosomes are shown here.

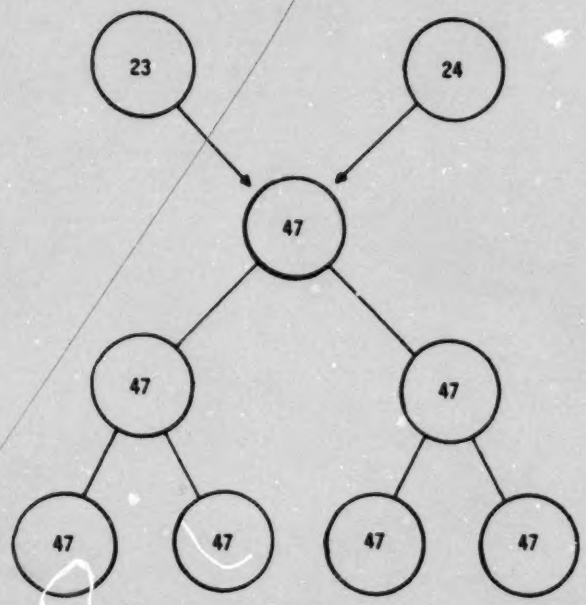


Figure 3.
If one of the germ cells (sperm or egg) contributes an extra #21 chromosome then the first cell will have 47 chromosomes and (if not miscarried) a child with Down syndrome will be born.

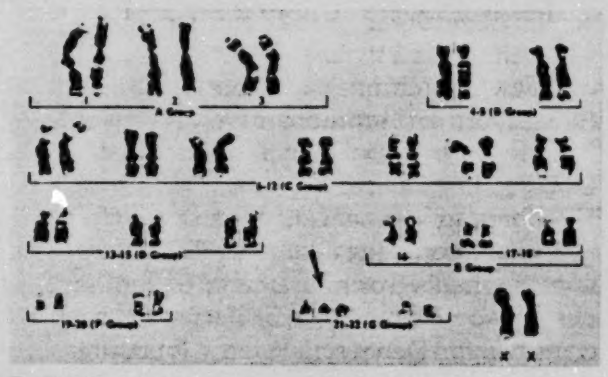


Figure 4.
These are the chromosomes (karyotype) of a girl with Down syndrome. Note the extra #21 chromosome as shown by the arrow.

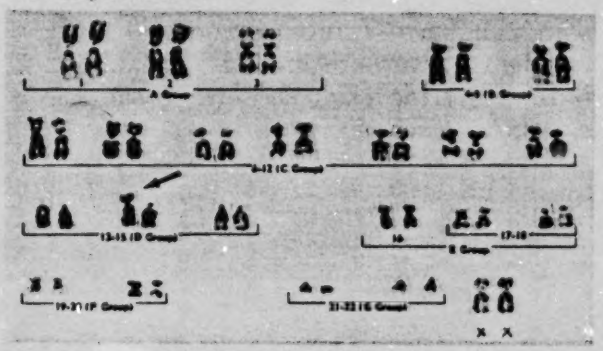


Figure 5.
This is a karyotype of a girl with translocation Down syndrome. The arrow indicates the extra #21 chromosome which is "translocated" or attached to a #14 chromosome.

ception then already has 47 chromosomes. When this cell continues to multiply, a child with Down syndrome will be born (see Figure 3). This form of chromosomal error, Trisomy 21, is found in 95 per cent of persons with Down syndrome (see Figure 4).

In three to four per cent of persons with Down syndrome the additional #21 chromosome is attached or translocated to another chromosome (see Figure 5). If a person has translocation Down syndrome, it is possible that one of the parents is a carrier.

Another chromosomal error called mosaicism is found in about one per cent of persons with Down syndrome. In mosaicism some cells have 47 chromosomes and some cells have 46 chromosomes (see Figure 6). Mosaicism is the result of an error in cell division soon after conception.

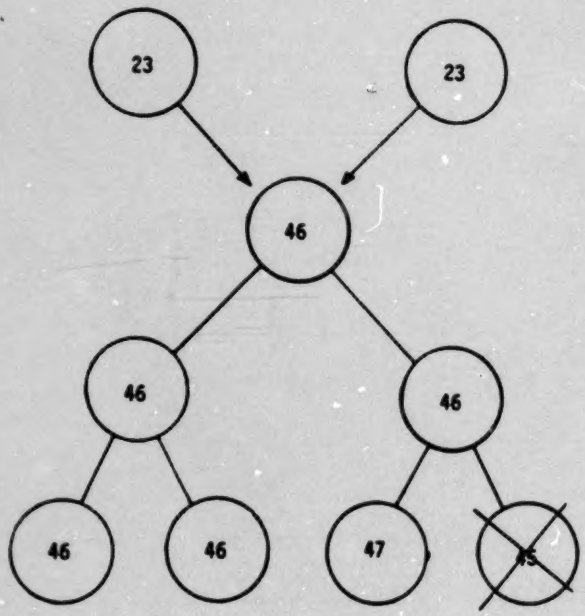


Figure 6.
In mosaicism the "accident of nature" (nondisjunction) is thought to occur during one of the early cell divisions. When this infant is born one will find some cells with 46 chromosomes and others with 47 chromosomes. Cells with 45 or less chromosomes usually do not survive.

Cause of Down Syndrome

Although many theories have been proposed, nobody knows what causes the improper cell division that leads to Down syndrome. Some scientists believe that viral infections, hormonal abnormalities, X-rays, potent drugs, or genetic predisposition may be involved in the process of nondisjunction.

It has been known for some time that the risk of having a child with Down syndrome increases with advancing age of the mother, i.e., the older the mother, the greater the chance that she may have a child with Down syndrome (see Figure 7). While maternal age is an influencing factor it is well established that the extra chromosome may originate in either the sperm or the egg.

Down syndrome occurs approximately in one out of every 600 to 1,000 live births; it is the most often observed chromosomal anomaly in man.

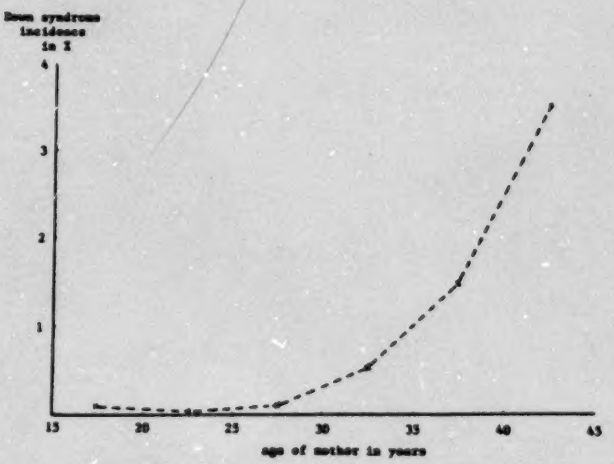


Figure 7.
Relationship between maternal age and incidence of Down syndrome. As noted the older the mother the greater the risk of giving birth to a child with Down syndrome.

Genetic Counseling

Once parents have a child with Down syndrome, there is an increased risk in future pregnancies. If the child's chromosomal analysis reveals Trisomy 21, the risk of recurrence is approximately one in a hundred. If, however, the child has translocation Down syndrome and one of the parents is a translocation carrier, the risk increases markedly. The actual risk of having another child with Down syndrome will depend on the type of translocation and whether the translocation is carried by the father or the mother. Most genetic counselors suggest, and parents often request, amniocentesis in pregnancies following the birth of a child with Down syndrome. Amniocentesis is also recommended to pregnant women age 35 years and older because of the increased risk of having a child with Down syndrome. During amniocentesis a small amount of fluid which surrounds the unborn baby is withdrawn from the amniotic sac. Examination of the cultured cells from the amniotic fluid will show whether the mother is carrying a baby with normal or abnormal chromosomes.

Early Intervention

In recent years increasing numbers of early intervention programs have become available to guide parents in learning experiences for their infant with Down syndrome. Children with Down syndrome benefit from early sensory stimulation, from specific exercises involving gross and fine motor activities, and from instruction in language acquisition. The teaching of self-help skills including feeding, toilet training, and dressing allows the child to function more independently.

Early intervention programs should be based on sound principles of child development and should enhance family life in general. The parents themselves may benefit from active contact with other parents of handicapped children.

Nursery School

Just as early intervention programs foster the development of the child with Down syndrome, nursery schools can also play an important role in the young child's life. The child profits by improving gross and fine motor skills, and by learning to play with others. Exploring the environment beyond the home will enable the child to participate in a broader world.

School Years

As the child grows older continued schooling can help the child with Down syndrome to see the world as an interesting place to explore and to work in. The experiences provided in the school will assist the child to obtain a feeling of personal identity, self-respect, and enjoyment. The school can give the child a foundation for life through the development of basic academic skills and physical as well as social abilities. It should provide an opportunity for the child to engage in sharing relationships with others and help to prepare him to become a productive citizen. Contrary to some reports, most children with Down syndrome are educable.

With the passage of "The Education of All Handicapped Children Act," PL 94-142, every child with Down syndrome, as any other handicapped child, is guaranteed the right to a free, appropriate education commensurate with his abilities.

Adult Life

Prior to becoming involved in vocational activities, persons with Down syndrome may participate in prevocational training. During this experience, they will learn to develop good work habits and to engage in proper relationships with co-workers. Whether their subsequent employment is in private industry or in sheltered work situations, a person with Down syndrome can gain a feeling of self-worth and of making a contribution to society.

The person with Down syndrome who has finished school and job training may leave home, just like non-handicapped persons, to form a new living arrangement in the community. A well-designed and skillfully supervised community program can provide the opportunity for adult persons with Down syndrome to live happily and productively.

The Person with Down Syndrome and Society

We have to forge attitudes in society so that persons with Down syndrome will be accepted for what they are, that they will be offered a status which observes their rights and privileges as citizens, and in a real sense preserves their human dignity.

When accorded their rights and treated with dignity, persons with Down syndrome will in turn provide society with a most valuable humanizing influence.

Sindrome de Down

Prepared by
S.M. Pueschel, M.D., M.P.H.
Col. R E. Glasgow, M.A.
and the
Board of Directors of the
Down Syndrome Congress

INTRODUCCION

Mientras éste folleto concierne primordialmente con las características biológicas del desarrollo de la persona con Sindrome de Down, debiera darse énfasis al hecho de que más allá del "Sindrome" existe primero y por sobre todo un "ser humano".

El Dr. Langdon Down se ha acreditado con ser el primero en describir algunos de los rasgos comunes de las personas que hoy dia llevan su nombre. Desde que los rasgos faciales del niño con Sindrome de Down tienen un parecido con las personas orientales, el Dr. Down selló el término mongolismo.

Palabras como mongoloide, mongol o mongolismo, no debieran ser usadas desde que tienen un sentido negativo y las implicaciones raciales son incorrectas.

Down's Syndrome Congress
1640 West Roosevelt Road
Chicago, Illinois 60608

Aspectos del Desarrollo

Comparados con niños normales, los afectados con Sindrome de Down son más pequeños, su desarrollo físico como intelectual es más lento. Durante los primeros meses de vida, el niño con Sindrome de Down se comporta como la mayoria de otros infantes y necesita el mismo cuidado y atención. Durante su crecimiento, su lento desarrollo se hace más aparente y en vez de caminar entre los 12 y 14 meses, estos niños usualmente aprenden a caminar entre los 18 y 36 meses. El desarrollo del lenguaje tambien esta atrasado. Sin embargo, debe notarse que hay una gran variacion en las habilidades mentales, comportamiento y desarrollo progresivo en niños con Sindrome de Down.

Rasgos Físicos

Algunas de las características físicas notadas en estos niños con el Sindrome de Down incluyen las siguientes:

- la parte posterior de la cabeza es a menudo aplanada.
- los ojos pueden ser ligeramente oblicuos.
- pequeños dobleces de la piel en los lagrimales pueden estar presente.
- el tabique nasal esta ligeramente deprimido y la nariz y orejas son usualmente más pequeñas.

En el recién nacido, hay a menudo un exceso de piel en la parte posterior del cuello.

Las manos y pies son pequeños y las huellas digitales son a menudo diferentes de las del niño normal. Estos niños tienen articulaciones muy flexibles y su fuerza y tono muscular estan usualmente reducidos. Acerca de 1/3 de los niños con Sindrome de Down tienen problemas cardiacos.

Otros defectos congénitos pueden estar presente en ellos. Es de importancia notar que éstos niños con Sindrome de Down son más a menudo similares, que diferentes del promedio de los niños de la comunidad.

Anormalidades Cromosomáticas

El retardo en el desarrollo y las características físicas observadas en la persona con Sindrome de Down son debidas a la presencia de materia genética adicional en sus células. En 1959, el Dr. Jêrome Le Jeune encontró que niños con el Sindrome de Down tienen un cromosoma extra. En vez de tener 46 cromosomas en cada una de sus células, (vea Fig. 1), una persona con Sindrome de Down tiene 47. El cromosoma extra es el pequeno #21, el cual puede derivar del óvulo o del espermatozoide. Se cree que durante la división de la célula de un espermatozoide o un óvulo en los padres, los dos cromosomas #21 no se separan propriamete (no disyunción) como se ve en la Fig. 2. Debido a esto, una célula tendrá un cromosoma #21 extra el cual más tarde si se une con una célula germinal

Fig. #1
La presente fotografia muestra cromosomas humanos vistos a través del microscopio.

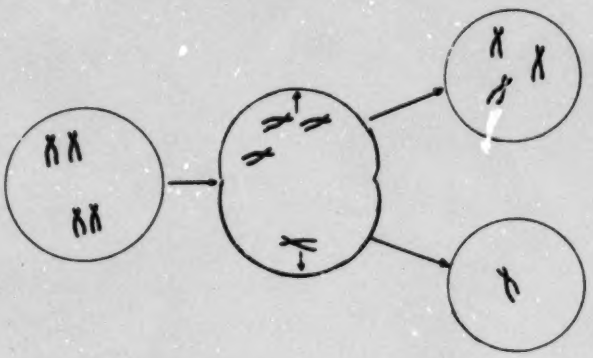


Fig. #2
Durante el proceso de la división celular 2 cromosomas #21 se juntan (no disyunción). En la siguiente generación de células, una célula tendrá un cromosoma menos (esta célula no sobrevive) y la otra célula tendrá un cromosoma extra. Como demostración solamente 2 pares de cromosomes se muestran aqui.

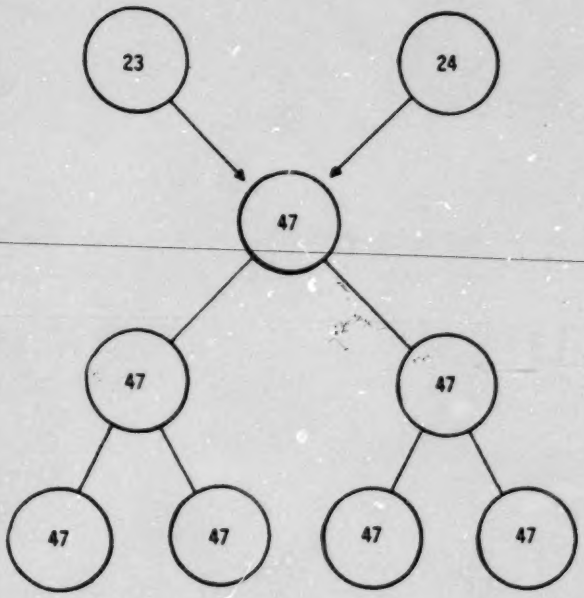


Fig. #3
Si una de las células germinales (espermatozoide u óvulo) contribuye un cromosoma #21 extra, entonces la primera célula tendrá 47 cromosomas (si no hay un aborto) nacerá un niño con Sindrome de Down.

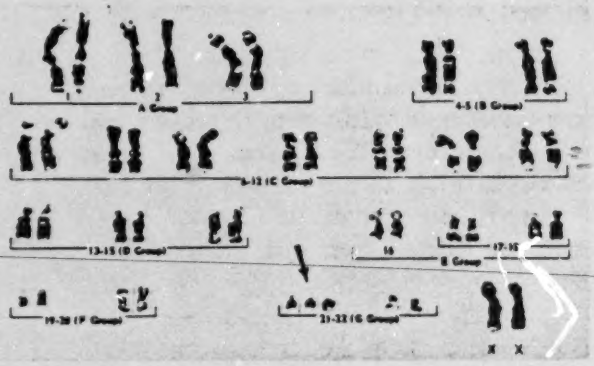


Fig. #4
Estos son los cromosomas (cariotipo) de una niña con Sindrome de Down: Nótese el cromosoma #21 extra indicado por la flecha.

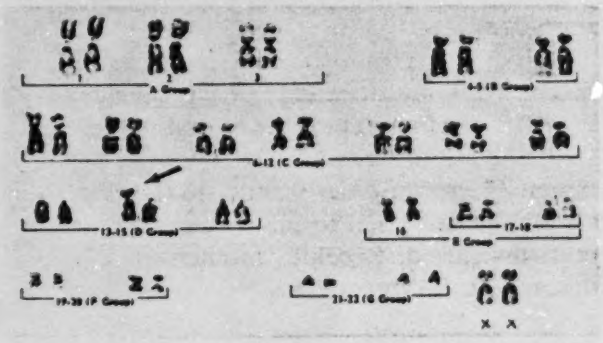


Fig. #5
Este es el cariotipo de una niña con translocación Sindrome de Down.
La flecha indica el cromosoma #21 extra, el cual está transpuesto o unido al cromosoma #14.

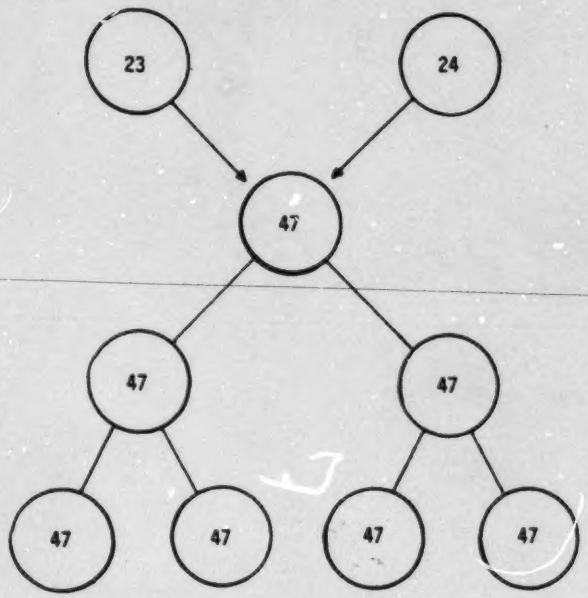


Fig. #3
Si una de las células germinales (espermatozoide u óvulo) contribuye un cromosoma #21 extra, entonces la primera célula tendrá 47 cromosomas (si no hay un aborto) nacerá un niño con Sindrome de Down.

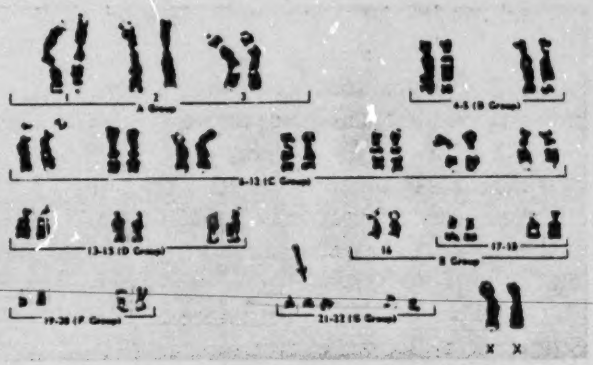


Fig. #4
Estos son los cromosomas (cariotipo) de una niña con Sindrome de Down: Nótese el cromosoma #21 extra indicado por la flecha.

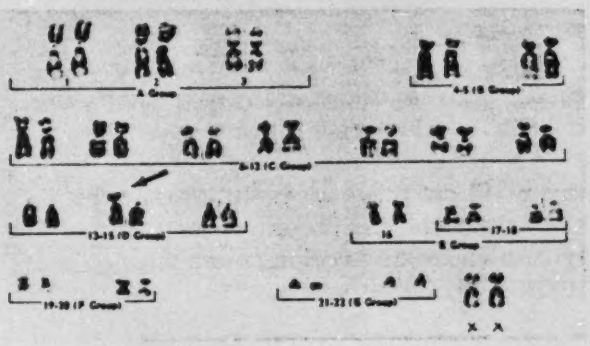


Fig. #5
Este es el cariotipo de una niña con translocación Sindrome de Down.
La flecha indica el cromosoma #21 extra, el cual está transpuesto o unido al cromosoma #14.

normal, podrá dar origen a una Trisomia #21.

Al momento de la concepción la célula tenia 47 cromosomas; cuando ésta célula continúa multiplicándose, nacerá un niño con Sindrome de Down (vea Fig. 3). Esta forma de error cromosomático, Trisomia #21 se ha encontrado en el 95% de las personas con Sindrome de Down (vea Fig. 4).

En el 3 a 4% de las personas con Sindrome de Down el cromosoma #21 adicional esta unido o transpuesto a otro cromosoma (vea Fig. 5). Si una persona tiene Sindrome de Down con translocación es posible que el padre o la madre sea el portador.

Otro error cromosomático se llama mosaicismo; se encuentra aproximadamente en el 1% de las personas con Sindrome de Down. En el mosaicismo algunas células tienen 47 cromosomas y otras 46 (vea Fig. 6). Mosaicismo es el resultado de un error en la división de la célula, momentos después de la concepción.

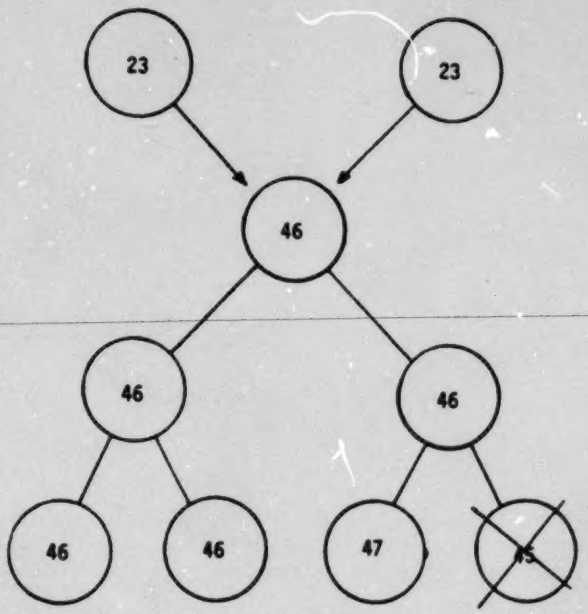


Fig. #6
En mosaicismo, "el accidente de la naturaleza" (no disyunción), se cree que ocurre durante el comienzo de la división celular. Cuando éste niño nace, se encuentran algunas células con 46 cromosomas y otros con 47. Células con 45 cromosomas o menos usualment perecen.

Causas del Sindrome de Down

Aunque muchas teorias se han establecido, nadie sabe que causa la impropia división celular que da como resultado el Sindrome de Down.

Algunos científicos creen que infecciones causadas por un virus, anormalidades hormonales, rayos X, drogas potentes o predisposicion genética estén implicadas en el proceso de no disyunción.

Se ha sabido por algún tiempo que el riesgo de tener un niño con Sindrome de Down aumenta con la edad de la madre; vr. gr. mientras mayor es la madre, más grande es la posibilidad de que ella tenga un niño afectado con Sindrome de Down (vea Fig. 7). Mientras que la edad materna es un factor influyente, se ha establecido muy bien que el cromosoma extra puede tener origen en el espermatozoide o en el óvulo.

Sindrome de Down ocurre aproximadamente en uno de 600 a 1.000 nacimientos vivos. Es la anomalia de los cromosomas observada con mas frecuencia en el ser humano.

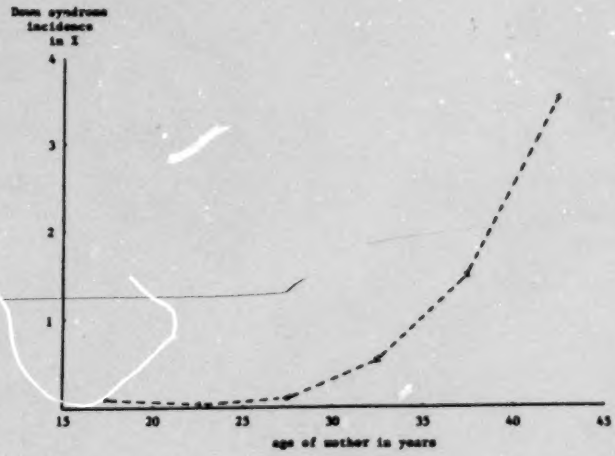


Fig. #7
Relación entre edad materna e incidencia del Sindrome de Down. Como se nota, mientras mayor es la edad de la madre mas grande es el riesgo de dar nacimiento a un niño con Sindrome de Down.

Consejo Genético

Una vez que los padres tienen un niño con Sindrome de Down, el riesgo aumenta en futuros embarazos. Si el análisis de los cromosomas del niño revela Trisomia 21 el riesgo de frecuencia es aproximadamente de 1/100; por el contrario si el niño tiene translocación de Sindrome de Down y uno de los padres es el portador de dicha translocación, el riesgo aumenta marcadamente.

El verdadero riesgo de tener otro niño con Sindrome de Down dependerá del tipo de translocación y de determinar quién es el portador; si es el padre o la madre.

La mayoria de los consultores en genética sugieren y los padres requieren una amniocentesis en embarazos posteriores al nacimiento de un niño con Sindrome de Down. La amniocentesis también se recomienda en mujeres embarazadas cuyas edades son de 35 años o más en las cuales aumenta el riesgo de tener un niño con Sindrome de Down. Durante la amniocentesis se extraerá una pequeña cantidad de fluído del saco amniótico que rodea al feto. El exámen del cultivo de las células del fluído amniótico revelará si la madre porta un niño con cromosomas normales o anormales.

Intervención Temprana

En años recientes numerosos programas de intervención temprana se han hecho disponibles para guiar a los padres a adquirir la experiencia que contribuya a la ayuda de los niños con Sindrome de Down. Estos niños se beneficiarán con la estimulación sensorial a una edad temprana; con ejercicios específicos para los músculos mayores que sirven para caminar, correr, etc; para los músculos pequeños que sirven para manipular, hablar, etc; y con instrucciones para el aprendizaje del lenguaje. La enseñanza de habilidades para ayudarse a si mismo incluyendo alimentarse, higiene personal y vestirse solo, permitirá al niño actuar más independientemente. Los programas de intervención temprana deberán basarse en los principios sólidos de su desarrollo a más de ayudar a la vida familiar en general. Los mismos padres adquirirán una experiencia provechosa al estar en contacto activo con los padres de otros niños con deficiencias físicas o mentales.

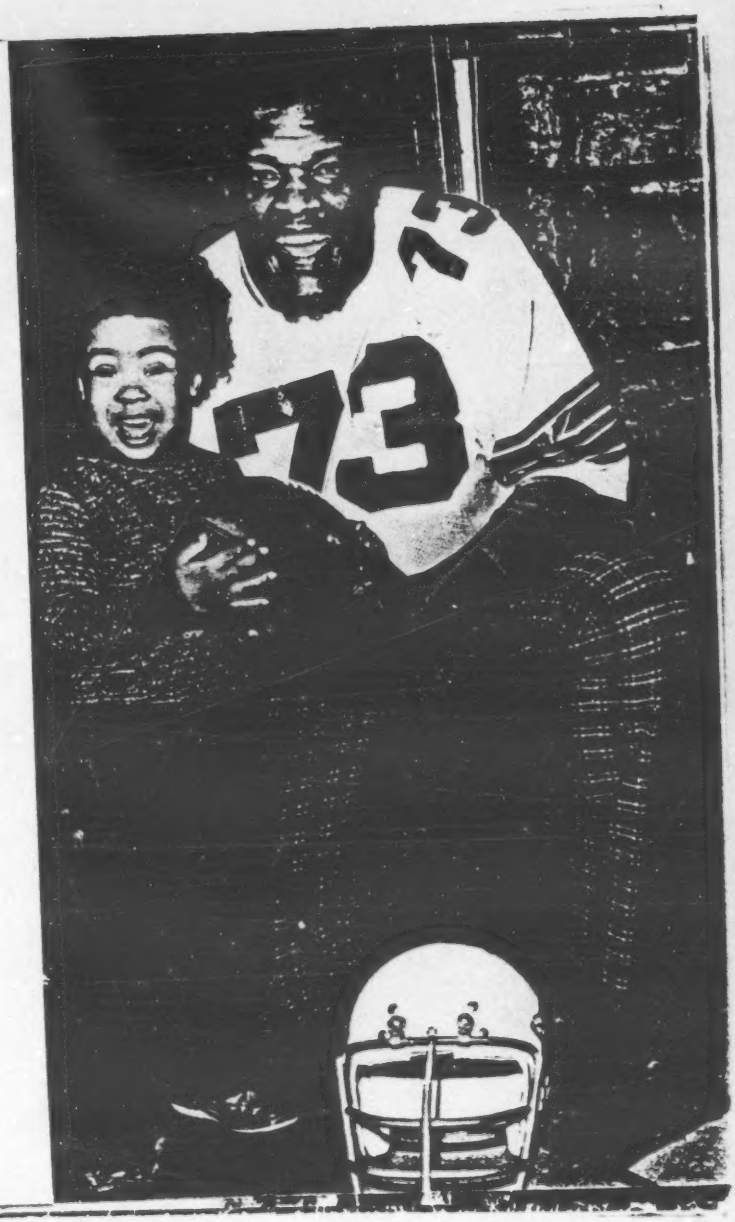
Escuela para Párbulos
(Nursery Schools)

Tal como los programas de intervención temprana fomentan el desarrollo del niño con Sindrome de Down, las escuelas para párvulos también pueden jugar un papel importante en la vida de éstos niños con Sindrome de Down. Se beneficiarán mejorando las habilidades de sus músculos grandes y pequeños y aprendiendo a jugar con otros niños. Explorando el ambiente más alla del hogar padrán participar mejor en un mundo más amplio.

Años Escolares

Durante su crecimiento una educación continuada escolar puede ayudar al niño con Sindrome de Down a ver al mundo como un lugar interesante para explorar y trabajar. La experiencia adquirida en la escuela lo ayudará a obtener el debido sentimiento hacia su identidad personal, respeto a si mismo y la alegria de vivir. La escuela puede dar al niño el fundamento básico para el desarrollo de su vida a través de habilidades académicas básicas, a más de habilidades físicas y sociales. Deberá darle la oportunidad de sentir la satisfacción de compartir con otros y también a ayudarle en la preparación que lo conduzca a ser un ciudadano productivo. Contrario a algunas informaciones la mayoria de los niños con Sindrome de Down son educables.

Con la aprobación de la ley PL 94-142 que se relaciona con la educación de niños con deficiencias físicas o mentales, todo niño con Sindrome de Down, tiene derecho y la garantia a una educación gratis y apropiada de acuerdo con sus habilidades.



Vida Adulta

Antes de enrolarse en actividades vocacionales, las personas con Sindrome de Down pueden participar en un entranamiento prevocacional. Durante éste entrenamiento aprenderá a desarrollar buenos hábitos de trabajo a más de relacionarse propiamente con sus compañeros de trabajo. En su siguiente trabajo, ya sea en la industria privada o bajo protección, la persona con Sindrome de Down podrá asi adquirir un sentido de valor propio y ser capaz de contribuir a la sociedad.

La persona con Sindrome de Down que ha terminado el período escolar y entrenamiento para un oficio, puede moverse fuera del hogar a vivir en la comunidad tal como cualquiera otro persona normal. Un programa de la comunidad hábilmente planificado y bien supervisado puede proveer la oportunidad para adultos con Sindrome de Down a vivir felices y productivamente.

La Persona con Sindrome de Down y la Sociedad

Tenemos que forjar actitudes en la sociedad para que las personas con Sindrome de Down sean aceptadas por lo que son, que sus derechos y privilegios como cuidadano sean observados y en un sentido real preservando su dignidad humana.

Otorgándoles estos derechos y tratándoles con dignidad, las personas con Sindrome de Down, a la vez, darán a la sociedad la más valiosa influencia humanizante.